

Krank ohne Diagnose Seltene Krankheiten betreffen Millionen



sup.- Seltene Krankheiten sind keine eingebildeten Krankheiten, sondern im Gegenteil für die betroffenen Menschen ein extremes Leid. Sie leben mit sich kontinuierlich verschlechternden Erkrankungen, die zu schweren Behinderungen und auch zum Tod führen können. Dabei warten sie oft jahrelang auf die richtige Diagnose, die ihnen helfen könnte. Sie fühlen sich mit ihren Leiden allein gelassen.

Der Begriff Seltene Krankheiten signalisiert auf den ersten Blick, dass es nur wenige Menschen gibt, die an solchen Erkrankungen leiden. Das ist allerdings nicht der Fall. Rund vier Millionen Menschen, Kinder und Erwachsene, sind nach Schätzungen in Deutschland von solchen Erkrankungen betroffen. Mit rund 75 Prozent der Fälle leiden daran vor allem Kinder. Der Begriff der Seltene Krankheit signalisiert eher, dass die Ärzte in der Praxis selten mit diesen Krankheiten konfrontiert werden. Es gibt bis zu 8.000 solche Erkrankungen. Diese kann ein Mediziner, da sie in seinem Praxisalltag nur selten vorkommen, natürlich nicht alle kennen. Und hier liegt das eigentliche Problem. Den Patienten, die spüren, wie ihre Krankheit mit zunehmenden Einschränkungen und Behinderungen fortschreitet, wird nicht geholfen. Behandeln kann man nur Krankheiten, die man kennt und erkennt.

Von Seltene Krankheiten betroffene Menschen leiden in doppelter Hinsicht. Sie starten selbst oder mit ihren Kindern eine Odyssee durch Arztpraxen ohne Diagnose und Therapie während die Erkrankung fortschreitet. Durchschnittlich vergehen fünf leidvolle Jahre bis eine solche Erkrankung diagnostiziert wird und den Betroffenen geholfen werden kann. Erwachsene werden oft damit konfrontiert, dass es eine psychologisch begründete Erkrankung ist oder ein Leiden, das nur in der individuellen Einbildung existiert. Eltern von kleinen Kindern, die eine Seltene Krankheit haben, werden damit getröstet, dass sich die Symptome mit steigendem Alter schon geben werden. So vergeht wertvolle Zeit, in denen den Kindern geholfen werden könnte. Aber nicht nur das. Die Betroffenen fühlen

sich mit ihren Leiden allein gelassen und suchen mit dem Wechsel von einem Arzt zum nächsten verzweifelt nach Hilfe.

Unter einer Seltenen Krankheit versteht man Störungen, von denen nur eine vergleichsweise kleine Zahl von Menschen betroffen ist. In Europa gilt das für Erkrankungen, die nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen betreffen. Die Erkrankungen sind ernste und meist chronisch verlaufende sowie kontinuierlich fortschreitende Gesundheitsstörungen, die vielfach lebensbedrohlich sein können. Bei zahlreichen Krankheiten treten die ersten Symptome schon kurz nach der Geburt oder in der frühen Kindheit auf. Allerdings können bei der Hälfte solcher Erkrankungen Symptome auch erst im Erwachsenenalter auftreten. Fast alle Erbkrankheiten sind Seltene Krankheiten, also genetische Erkrankungen. Bei Kindern hilft deshalb häufig ein Gentest, um erste Hinweise auf die Erkrankung zu finden.

Wichtig ist die Beharrlichkeit von Betroffenen, um zu einer Diagnose zu kommen. Durchschnittlich müssen acht Ärzte aufgesucht werden, damit die Krankheit definiert und eine Behandlung begonnen werden kann. Bei dieser kriminalistischen Suche nach der Krankheit kann das Internet wertvolle Unterstützung bieten. Unterstützung leisten Selbsthilfeorganisationen, die den Informationsaustausch und die Weitergabe von Erfahrungswissen zur Verfügung stellen. Die Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e. V. ist unter [www. https://mps-ev.de](https://mps-ev.de) ein wertvoller Partner. Einen guten Einstieg in das Spektrum dieser Organisationen bietet auch die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) mit der Website www.achse-online.de.

Mit freundlicher zur Verfügungstellung der Presseagentur Brendel (www.presseagentur-brendel.de)